

## Futuros Eventos

### SEOM2023

Se celebrará en Barcelona del día 19 al 22 de septiembre de 2023.

El martes 19 por la tarde, tendremos las sesiones de Cáncer Hereditario y Prevención:

- Comunicaciones orales en CÁNCER HEREDITARIO Y PREVENCIÓN
- CONTROVERSIAS EN LA CONSULTA DE CÁNCER HEREDITARIO Y FAMILIAR
- SÍNDROME DE LI FRAUMENI

### ESMO2023

Se celebrará en Madrid del día 20 al 24 de octubre de 2023.

El domingo 22, sesión sobre los avances en gangliomas y paragangliomas.

El lunes 23, sesión sobre la predisposición al cáncer de pacientes con sarcoma.

## Formación continuada

### ERN GENTURIS WEBINARS

Lynch syndrome update

06-09-2023

Elke Holinski-Feder

Puede consultar toda la información y ver los webinars ya celebrados a través de este enlace.

### PROYECTO SpadaHC\_ACTUALIZACIÓN

SpadaHC (SPANish VARIant database for Hereditary Cancer) es una base de datos para compartir variantes en genes de cáncer hereditario en población española. A través de la web de SpadaHC, los laboratorios de diagnóstico genético españoles pueden compartir tanto clasificaciones de variantes como conjuntos de variantes de pacientes (archivos VCFs) y su información clínica básica. Esta iniciativa, promovida por CIBERONC y con la participación de la AEGH y la SEOM, persigue mejorar y homogeneizar la interpretación de variantes genéticas en genes de predisposición al cáncer. Esto permitirá un mejor diagnóstico, evaluación de riesgos, prevención y tratamiento del cáncer en los individuos portadores y sus familias, al mismo tiempo que enriquecerá nuestro entendimiento sobre las características mutacionales de estos genes en la población española. En agosto de 2023, SpadaHC almacena datos de 15 laboratorios españoles sumando 1,16 millones de variantes en 4294 pacientes, y un total de 10035 variantes únicas con clasificación en SpadaHC.

#### Recuerde:

Si va a celebrar una reunión sobre cáncer hereditario y consejo genético de ámbito local o tiene alguna cuestión de un caso clínico o alguno es muy relevante o impactante, compártalo en el mail [cancerhereditario@seom.org](mailto:cancerhereditario@seom.org).

## Selección de artículos destacados

### ERN GENTURIS tumour surveillance guidelines for individuals with neurofibromatosis type 1

Carton et al. (2023).

EClinicalMedicine

Comentario

### MSH3: a confirmed predisposing gene for adenomatous polyposis

Villy MC, et al.

J Med Genet. 2023 Jul 4:jmg-2023-109341

Comentario

### Use of multi-gene panels in patients at high risk of hereditary digestive cancer: position statement of AEG, SEOM, AEGH and IMPACT-GENÓMICA consortium

Carballal S, et al.

Gastroenterol Hepatol. 2023 Jun 13:S0210-5705(23)00350-3

Comentario

### Polygenic scores in cancer

Yang X, Kar S, Antoniou AC, Pharoah PDP.

Nat Rev Cancer.2023 Jul 21. Online ahead of print. PMID: 37479830 Review

Comentario

### Constitutional MLH1 Methylation Is a Major Contributor to Mismatch Repair–Deficient, MLH1-Methylated Colorectal Cancer in Patients Aged 55 Years and Younger

Megan P. Hitchins, Estela Damaso, Rocío Álvarez, Lisa Zhou, Yajing Hu, Marcio A. Diniz, Marta Pineda, Gabriel Capella, Rachel Pearman, Heather Hampel.

J Natl Compr Canc Netw 2023;21(7):743–752.e11

Comentario

### Ability of a polygenic risk score to refine colorectal cancer risk in Lynch syndrome

Nuria Dueñas, Hannah Klinkhammer, Nuria Bonifaci, Isabel Spier, Andreas Mayr, Emadeldin Hassanin, Anna Díez-Villanueva, Víctor Moreno, Marta Pineda, Carlo Maj, Gabriel Capella, Stefan Aretz, Joan Brunet.

J Med Genet. 2023;0:1-8

Comentario

### The most efficient and effective BRCA1/2 testing strategy in epithelial ovarian cancer: Tumor-First or Germline-First?

Vera M. Wijtes, Marjolijn J.L. Ligtenberg, Janet R. Vos, Jozé C.C. Braspenning, Margreet G.E.M. Ausems, Marian J.E. Mourits, Joanne A. de Hullu, Eddy M.M. Adang, Noline Hoogerbrugge.

Gynecologic Oncology 174 (2023) 121–128

Comentario

### Microsatellite instability in noncolorectal and nonendometrial malignancies in patients with Lynch Syndrome

Lisa Elze, Rachel S. van der Post, Janet R. Vos, Arjen R. Mensenkamp, Mirjam S.C. de Hullu, Iris D. Nagtegaal, Noline Hoogerbrugge, Richarda M. de Voer, Marjolijn J. L. Ligtenberg.

JNCI: Journal of the National Cancer Institute; 2023, 115(7),853-860

Comentario

## Resumen ASCO

El pasado mes de junio tuvo lugar el congreso ASCO2023, en el mismo hubo charlas relacionadas con cáncer hereditario que se relacionaron con distintos temas, entre ellos destacan:

- Implicaciones de los estudios de secuenciación masiva (NGS) en el hereditario respecto a la predisposición hereditaria al cáncer.
- ¿Qué edad de diagnóstico de cáncer se considera temprana en relación con la predisposición hereditaria al cáncer?
- La predisposición genética hereditaria a cáncer colorrectal diagnosticado a edades tempranas.
- El microbiota y el cáncer colorrectal.
- Las alteraciones genéticas somáticas en tumores asociados a mutaciones germinales de BRCA1/2 y a otros genes reparadores que intervienen en la recombinación homóloga (gHRR) y cómo influyen en el pronóstico de los pacientes.
- La reclasificación de variantes missense de significado desconocido en BRCA2.
- La predisposición genética hereditaria a cáncer de pulmón (POT1, EGFR, TP53, ATM, BRCA1/2 y otros genes)
- El cribado de pacientes con predisposición genética a cáncer de páncreas, nuevas técnicas no invasivas y el manejo de las lesiones quísticas pancreáticas.
- Riesgo poligénico.

### Algunos trabajos destacados:

#### Evaluation of genomic alterations in early-onset versus late-onset colorectal cancer

Eric Michael Lander, Vanderbilt University Medical Center, Nashville, TN

Artículo

#### Redefining early-onset cancer and risk of hereditary cancer predisposition

Zsofia Kinga Stadler, Memorial Sloan Kettering Cancer, New York

Artículo

#### Multicancer early detection: ready for clinical implementation?

E Van Allen, Harvard

Artículo

#### Women with pathogenic variants in moderate penetrance breast cancer genes: How frequently do they meet high penetrance genetic testing criteria?

Nicole Casasanta, at Mount Sinai, New York

Artículo

#### Germline Genetic Testing use and results after a cancer diagnosis

Alison W Kurian, Stanford

Artículo

#### Genetic testing and screening in Breast Cancer: getting it right

EF Cobain, Michigan

Artículo

#### Aligning germline cancer predisposition with tumor-based NGS

Bryan Schneider, MD. Indiana University Simon Comprehensive Cancer Center

Artículo

#### Clinical germline and somatic sequencing: causation versus association

Stacy W. Gray, MD. Beckman Research Institute

Artículo

#### Por último, se comentan brevemente dos comunicaciones relacionadas con mutaciones germinales en cáncer de pulmón:

#### Germline Alterations in patients with lung cancer

Ramaswamy Govindan, MD, Washington University School of Medicine

Artículo

#### POT1 germline pathogenic variants and evolving understanding of tumor spectrum: Evidence for lung cancer predisposition

Michael Francis Walsh, MD, Memorial Sloan Kettering

Artículo